

Solicito y autorizo a Bemygene Health Company y a Veritas Genetics a analizar el(los) ge(nes) incluido(s) en la Prueba de detección de cáncer de mama y ovario hereditario myBRCA HiRisk (ver más adelante).

Entiendo que:

1. Participación voluntaria: Mi participación en la prueba genética es voluntaria.

2. Objetivo de la prueba: la Prueba de detección de cáncer de mama y ovario hereditario myBRCA HiRisk es una prueba de detección genética que puede identificar los pacientes que tienen un alto riesgo de desarrollar cáncer de mama u ovario. La prueba también puede identificar la causa subyacente del cáncer de mama u ovario en pacientes que tienen un diagnóstico actual o fueron diagnosticados con anterioridad.

Los cánceres ocurren debido a mutaciones (o alteraciones) de los genes que regulan el crecimiento celular. Si un individuo presenta una mutación, las células mutantes pueden crecer de manera descontrolada y formar un tumor que da lugar al cáncer. A la larga, las células tumorales malignas (cancerosas) pueden propagarse más allá de la zona del tumor original hacia otras partes del cuerpo. Es posible obtener más información sobre la prueba de detección myBRCA HiRisk de Bemygene Health Company, a través de mi proveedor de atención médica y en el sitio web de Bemygene Health Company ([www.bemygene.com](http://www.bemygene.com)).

3. Información sobre la prueba: La prueba myBRCA HiRisk es un ensayo de secuenciación dirigida, de última generación, para la detección de mutaciones en 26 genes de cánceres hereditarios. Estos genes son:

ATM	CDH1	MRE11A	PMS2	TP53
BARD1	CHEK2	MSH2	PTEN	XRCC2
BLM	EPCAM	MSH6	RAD50	
BRCA1	FAM175A	MUTYH	RAD51C	
BRCA2	MEN1	NBM	RAD51D	
BRIP1	MLH1	PALB2	STK11	

Se ha demostrado científicamente que los genes que aparecen en esta lista están asociados con el cáncer de mama o de ovario, aunque los riesgos son diferentes para cada gen. Además, muchos de los genes de esta lista se asocian con un mayor riesgo de otros tipos de cáncer como los cánceres colorrectal, pancreático, gástrico, endometrial y de tiroides, así como con varios síndromes de cáncer hereditario como los síndromes de Cowden, de Li-Fraumeni, de Peutz-Jeghers y de Lynch.

Es posible que actualmente no se conozca el riesgo exacto de cáncer para alguno de los genes de este panel. Asimismo, si se detecta una mutación en más de un gen, podría dificultarse la evaluación del riesgo general de cáncer. No se han establecido directrices o recomendaciones médicas para todos los genes de esta prueba. Por tanto, los resultados podrían no tener implicaciones inmediatas en su atención médica.

4. Resultados e interpretación de la prueba:

Los posibles resultados de esta prueba genética incluyen

Los posibles resultados de esta prueba genética incluyen:

**Resultado positivo:** Podría enterarme de que se identificó una anomalía genética que explica la causa de mi cáncer, o mi riesgo de por vida de desarrollar cierto tipo de cáncer. Mi(s) médico(s) podría(n) utilizar esta información para el manejo de mi enfermedad, como la vigilancia y el tratamiento del cáncer, cirugías para reducir el riesgo y medicamentos preventivos, entre otros. En casos aislados, se me podría pedir que envíe otra muestra para verificar los resultados. Un resultado positivo de la prueba myBRCA HiRisk de Bemygene Health Company no significa que existe una certeza del 100 % de desarrollar cáncer; y tampoco se excluye la posibilidad de que existan otras mutaciones que predisponen al cáncer. Además, los resultados podrían indicar que padezco o soy portador de otro trastorno genético.

**Resultado negativo:** Podría enterarme que no se identificó ninguna anomalía genética con esta prueba. Esto reduce la probabilidad, pero no excluye una posible forma hereditaria de cáncer producto de mutaciones en otros genes que predisponen al cáncer o, en raras ocasiones, de mutaciones no detectadas en los genes analizados. Entiendo que se podrían recomendar otras pruebas (especialmente para los pacientes de alto riesgo) si obtengo un resultado negativo.

**No concluyente (Variante de significado incierto - VSI):** Podría enterarme de que se identificó una VSI con esta prueba genética. Una Variante de significado incierto (VSI) es una alteración de los genes cuyo significado se desconoce (generalmente debido a una evidencia limitada o contradictoria en la literatura médica). En ausencia de nueva información, la interpretación de la variante no es concluyente y se podría desear realizar la prueba en otros miembros de la familia, cuando sea posible, para ayudar a determinar el significado de la variante.

#### 5. Permiso para volver a contactar:

En algunos casos, con el fin de ayudar en la interpretación clínica de los resultados de mi prueba genética, Bemygene Health Company podría contactarme, o contactar al médico que indicó la prueba, para solicitar información sobre mi historia clínica o familiar.

El conocimiento médico colectivo sobre los genes de esta prueba y sobre las mutaciones identificadas, es incompleto y aumentará con el tiempo. En casos aislados, se espera que variantes previamente clasificadas como "benignas", se puedan reclasificar como "patogénicas" o viceversa. A medida que se informen nuevos datos clínicos, es posible que las Variantes de significado incierto (VSI) se puedan reclasificar también como "benignas / probablemente benignas" o "patogénicas / probablemente patogénicas".

Veritas Genetics revisa regularmente la literatura médica actual e intentará notificar a las personas y al médico que indicó la prueba, cuando se identifique cualquier nuevo resultado. Sin embargo, generalmente la reclasificación clínica de variantes genéticas es un proceso gradual y tiene lugar a partir del consenso de los expertos y no de un solo informe clínico o publicación. Además, a pesar de los esfuerzos comunitarios que Veritas Genetics y otros grupos apoyan, los laboratorios de genética clínica todavía no han adoptado universalmente ningún sistema de alerta automática para la reclasificación de variantes. Debido a estos y otros factores, Veritas Genetics no puede garantizar en qué momento se notificará a las personas sobre dicha reclasificación. Sin embargo, a través de la reevaluación manual y automática continua de las variantes (especialmente las VSI), Veritas Genetics tiene el firme compromiso de notificar oportunamente a los pacientes y a sus médicos, en los pocos casos en que se reclasifica la patogenicidad de una variante. Desde luego, este nuevo contacto dependerá también de la información disponible de contacto del paciente y del médico que se proporcionó a Veritas Genetics cuando la prueba se indicó por primera vez (o mediante la actualización de mi información de contacto en línea, a través del portal del paciente de Veritas Genetics protegido con contraseña).

#### 6. Metodología y limitaciones de la prueba:

Esta prueba se realiza con saliva o sangre completa.

Aunque esta prueba está diseñada para identificar las mutaciones de los 26 genes especificados, es posible que haya mutaciones que no se puedan detectar con la tecnología de prueba seleccionada. Además, es posible que existan otros genes de cáncer hereditario (tanto conocidos como no conocidos) que no se incluyen en esta prueba.

Cualquier prueba de diagnóstico genético puede producir resultados falsos, ya sean positivos o negativos, por distintos motivos, los cuales pueden ser, entre otros, errores de laboratorio durante cualquier fase de prueba o debido a circunstancias inusuales (p. ej.: trasplante reciente de médula ósea o transfusión reciente de sangre, mosaicismo genético o informe incorrecto de antecedentes médicos personales o familiares o de parentescos).

Consulte la sección técnica del sitio web de Bemygene Health Company para ver una descripción actual detallada de la metodología de la prueba myBRCA HiRisk.

#### 7. Requisitos de la muestra:

Esta prueba requiere saliva o sangre entera. En algunos casos, se podría pedir una muestra adicional si el volumen, la calidad o el estado de la muestra inicial no son adecuados.

#### 8. Posibles efectos secundarios de la recogida de muestras:

No se conoce ningún efecto adverso significativo asociado a la saliva que facilita la propia persona. Cuando se extrae sangre como fuente de ADN, los efectos adversos asociados a la flebotomía de rutina son aislados, pero pueden incluir hinchazón, dolor, hematomas, mareo, desmayo o infección.

#### 9. Asesoría genética:

Se me recomienda recibir asesoría genética antes y después de esta prueba. Los resultados podrían indicar que se realicen otras pruebas o consultas con el médico. En algunos casos, los resultados de las pruebas pueden sugerir el análisis de otros miembros de la familia. Puede encontrar un asesor genético poniéndose en contacto con Bemygene Health Company en el teléfono +34 96 206 22 23 para solicitar una cita con nuestros asesores genéticos. Considere si se siente emocionalmente listo para recibir la información de la prueba myBRCA, en especial si recibe un resultado positivo. Si sufre de ansiedad o depresión, o atraviesa un momento significativamente estresante en su vida, le aconsejamos que converse sobre la prueba de detección con su terapeuta o su médico.

#### 10. Riesgos de discriminación:

La información genética se puede utilizar como base de discriminación. Para abordar las preocupaciones sobre la posible discriminación relacionada con el seguro médico y el empleo, el gobierno federal y muchos estados de EE.UU. han decretado leyes que prohíben la discriminación genética en esas circunstancias. Es posible que las leyes no lo protejan contra la discriminación genética en otras circunstancias, como al solicitar seguro de vida, seguro de discapacidad o seguro de asistencia a largo plazo. Antes de la prueba de detección, acudiré a mi médico o asesor genético si tengo alguna pregunta sobre la discriminación genética.

Para pacientes fuera de EE.UU.: Es mi responsabilidad conocer las leyes y los riesgos relacionados con la discriminación genética en mi país y hablaré con mi médico o asesor genético, antes de la prueba de detección, si tengo alguna pregunta sobre la discriminación genética.

#### 11. Divulgación de los resultados:

Para mantener la confidencialidad, los resultados solo se informarán a mi proveedor de atención médica o a otros proveedores de atención médica designados que se indican en el formulario de solicitud de la prueba.

#### 12. Uso adicional de muestra:

Bemygene Health Company y Veritas Genetics pueden almacenar mi muestra indefinidamente, excepto cuando la ley lo prohíba.

La(s) variante(s) de ADN identificadas en mi muestra se compartirán en ClinVar (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar>) o en otra base de datos pública similar que cumpla con la HIPAA y esté destinada a ayudar a la comunidad médica en la interpretación y el diagnóstico de enfermedades genéticas. En todos los casos, mi muestra se anonimizará (se eliminará mi nombre y cualquier información de identificación personal) antes de que se comparta la información.

El laboratorio o sus colaboradores podrán utilizar mi muestra anónima para el desarrollo de nuevas pruebas o con fines de control de calidad en el laboratorio. Además, la información de mi muestra se puede utilizar también en publicaciones o presentaciones científicas. Soy consciente de que, si mi muestra se utiliza con estos fines, no recibiré ninguna compensación por los descubrimientos que se obtengan a partir de esta.

#### 13. Transferencia de datos:

Consiento a que los datos de carácter personal tales como el historial clínico y los resultados obtenidos pueden ser compartidos por profesionales implicados en la actuación médico-asistencial sin necesidad del consentimiento expreso, tanto de Veritas Genetics como del proveedor de atención médica.

Consiento expresamente a que los datos de carácter personal y muestras recogidos por el proveedor se transfieran a Veritas Genetics en EEUU. Al respecto entiendo que el tratamiento de datos no está regulado bajo la misma normativa en EEUU y España.

Consiento a que los datos de carácter personal pueden ser conocidos por el personal de la compañía en el ejercicio de sus funciones.

Consiento a que el estudio genético puede ser derivado total o parcialmente a un laboratorio externo por decisiones técnicas.

#### 14. Información del cumplimiento de lo establecido en la ley orgánica de protección de datos de carácter personal:

En cumplimiento de lo establecido en el artículo 5 de la Ley Orgánica 15/1999, de 13 de diciembre, de Protección de Datos de Carácter Personal (en adelante, LOPD), le informamos de modo expreso, preciso e inequívoco que los datos facilitados por usted, así como los que se generen durante su relación con nuestra entidad, serán objeto de tratamiento en los ficheros responsabilidad de BMG LABORATORIOS SPAIN, S.L, con la finalidad del mantenimiento y cumplimiento de la relación entidad-paciente y prestación de servicios derivada de la misma, incluyendo el envío de comunicaciones y circulares informativas de interés para el paciente en el marco de la citada relación.

Asimismo, BMG LABORATORIOS SPAIN, S.L le informa que sus datos serán cedidos en todos aquellos casos en que sea necesario para el desarrollo, cumplimiento y control de la relación entidad-paciente y prestación de servicios derivada de la misma o en los supuestos en que lo autorice una norma con rango de ley. En este sentido, sus datos podrán ser cedidos, sin carácter limitativo o excluyente, a las siguientes entidades: Administración Tributaria; entidades financieras, para cobro de los servicios; en su caso, a las empresas del grupo, para centralización de la gestión administrativa de las mismas.

La negativa al tratamiento o cesión de sus datos llevaría aparejada la imposibilidad del mantenimiento y cumplimiento de la relación entidad-paciente, ya que los mismos son necesarios para la prestación de servicios derivada de la misma.

Con la finalidad de dar cumplimiento a lo establecido en el artículo 4.3 de la LOPD, el paciente se compromete a comunicar a BMG LABORATORIOS SPAIN, S.L los cambios que se produzcan en sus datos, de forma que respondan con veracidad a su situación actual en todo momento.

En cumplimiento de lo establecido en la LOPD y el Real Decreto 1720/2007, de 21 de diciembre, por el que se aprueba el Reglamento de desarrollo de la misma, el paciente puede ejercitar, en cualquier momento, sus derechos de acceso, rectificación, cancelación y oposición, dirigiéndose a: BMG LABORATORIOS SPAIN, S.L, con dirección en CATEDRATICO AGUSTIN ESCARDINO, 9 - EDIFICIO 12ª PLANTA DESPACHO 2.22, CP 46980, PATERNA (Valencia/València), adjuntando fotocopia de su DNI.

#### 15. Confirmación:

Confirmando que he leído y entendido la información que se proporciona en este formulario de consentimiento, que he recibido copia del mismo, que mi proveedor de atención médica o Bemygene Health Company han respondido a todas mis preguntas y que conozco que el consentimiento puede ser revocado previa notificación por escrito en cualquier momento. Este derecho no exime de las obligaciones económicas contraídas al solicitar estos servicios.

Acepto colaborar con mi médico para mi seguimiento después de la prueba myBRCA HiRisk, ya sea proporcionándole mi información de contacto o asumiendo la responsabilidad de analizar mi resultado con un proveedor de atención médica con experiencia.

Consiento de manera inequívoca, **a través de la marcación de la siguiente casilla "Sí"**, para la transferencia internacional de sus datos de carácter personal a Veritas Genetics entidad ubicada en Estados Unidos, país que no proporciona un nivel de protección equiparable al que presta la Ley Orgánica 15/1999, con la finalidad de poder realizar análisis genéticos.

SI  No (si no se selecciona ninguna opción, se asume "Sí" como respuesta)

El paciente autoriza expresamente, **a través de la marcación de la siguiente casilla "Sí"**, para la recepción de comunicaciones comerciales y de cortesía relacionadas con nuestra entidad a través del teléfono, correo postal ordinario, fax, correo electrónico o medios de comunicación electrónica equivalentes.

SI  No (si no se selecciona ninguna opción, se asume "Sí" como respuesta)

Autorizo a Bemygene Health Company y Veritas Genetics, **a través de la marcación de la siguiente casilla "Sí"**, a usar cualquier muestra y datos de prueba restantes (después de que se les haya retirado mi nombre y cualquier información personal) con fines de investigación, mejoramiento de calidad o publicación.

SI  No (si no se selecciona ninguna opción, se asume "Sí" como respuesta)

#### Firma del paciente:

Nombre y dos apellidos del firmante	DNI	Firma del paciente	Fecha (DD/MM/AAAA)
(paciente / padre o madre del paciente / custodio legal del paciente)			

\* Podría firmar este Consentimiento informado el representante legal en caso de incapacidad del paciente, con indicación del carácter con el que interviene (padre, madre, tutor, etc...).

#### Firma del médico:

Nombre del médico	Firma del médico